

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
分担研究報告書

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究

研究分担者 氏名 高木 明  
静岡県立総合病院 副院長

**研究要旨：** 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は稀な疾患であり、得られる情報が限定的であるため、今なお、診断、治療が明確には確立していない。従って医療の立場から患者への対応法、適切な情報提供もなされていない。今回、信頼できる海外文献を渉猟の上、その中でも頻度の高いアッシャー（Usher）症候群、およびスタージ・ウェーバー（Sturge-Weber）症候群についての知見を整理し、医療の立場から患者へ分かり易い解説と日常生活、学校生活で参考となる情報を纏めた。具体的には疫学、原因、自然歴、診療の注意点、治療、生活の配慮などを簡潔に記載した。

#### A．研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は稀な疾患で診断、治療は容易ではない。従って医療者が患者に適切に対応することも困難なことが多い。今回、海外の信頼できる文献を参考に二重障害の頻度の高いアッシャー（Usher）症候群、およびスタージ・ウェーバー（Sturge-Weber）症候群について、知見を纏め、耳鼻咽喉科の立場から今後の対応法を解説した。

#### B．研究方法

多数例を纏めた信頼できる海外文献を中心に知見を整理し、疫学、原因、自然歴、診療の注意点、治療、生活上の配慮などについて、耳鼻咽喉科医の立場から解説した。

（倫理面への配慮）

なし

#### C．研究結果

「視覚聴覚二重障害（盲ろう）の医療」HP  
（<http://deaf-blind.softnine.jp/index.html>）の「診療マニュアル」第4章 疾患と診療のアッシャー症候群  
（<http://deaf-blind.softnine.jp/manual/chapter/ch4-3/index.html>）、およびスタージ・ウェーバー症候群

（<http://deaf-blind.softnine.jp/manual/cha-pter/ch4-10/index.html>）を上梓した。

#### D．考察

Usher 症候群は 難聴の程度、前庭障害の有無、視力障害の発症時期、障害の程度が一定ではなく、その臨床像は様々である。確定診断のためには網膜電図検査が必要であるが、小児では全身麻酔が必要になるなど、早期診断は難しいことが多い。また、乳児の難聴診断も新生児聴覚スクリーニングの実施がなければ難しい。遺伝子検索はその予後の参考になる。視力障害に対しては有力な治療、補助手段がないが、難聴に関しては人工内耳で聴力改善が期待できる。先天聾のタイプでは音声言語獲得のためには2才前後までの早期の手術が望まれ、その後の適切な介入が実施されれば、聴覚とともに音声言語獲得が期待できる。つまり、難聴の早期診断と早期の聴覚補償により視覚聴覚二重障害のうち、聴覚障害を最小限に食い止めることが可能である。

#### E．結論

聴覚障害の診断を早期に行い、人工内耳を視力障害が重度になる前に装用させることによって、聴力を維持、あるいは聴力障害を最小限とすることができる。それにより、盲聾の二重障害を視覚の単一障害に止め置くことが可能と思

われる。このことは生活の質を大きく改善する。その際、視覚障害者にとって音像定位は日常生活上重要な手がかりとなるので、両耳CIが望ましい。

#### **F . 研究発表**

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

#### **G 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)**

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他

令和2年4月5日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 地方独立行政法人静岡県立病院機構  
 静岡県立総合病院  
 所属研究機関長 職名 院長  
 氏名 田中 一成 印



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究
- 研究者名 (所属部局・職名) 副院長  
(氏名・フリガナ) 高木 明 ・ タカギ アキラ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。